

UNIVERSITÉ DE PARIS
FACULTÉ DE MÉDECINE PITIÉ-SALPÊTRIÈRE

ANNÉE 1971

N°

THÈSE

POUR LE
DOCTORAT EN MÉDECINE
(Diplôme d'État)

par

NICOULAUD Françoise, Bernadette, née LUTHEREAU

le 5 Février 1940, à Tunis (Tunisie).

Présentée et soutenue publiquement le

**FRAGILITÉ OSSEUSE CONSTITUTIONNELLE
ET TROUBLES NEURO-PSYCHIATRIQUES**

Président : Mr. DUCHÊ, Professeur.

DUPUYTREN - COPY

9, Rue Dupuytren
PARIS (6°)

1971

UNIVERSITÉ DE PARIS
FACULTÉ DE MÉDECINE PITIÉ-SALPÊTRIÈRE

ANNÉE 1971

N°

THÈSE

POUR LE
DOCTORAT EN MÉDECINE
(Diplôme d'État)

par

NICOULAUD Françoise, Bernadette, née LUTHEREAU

le 5 Février 1940, à Tunis (Tunisie).

Présentée et soutenue publiquement le

**FRAGILITÉ OSSEUSE CONSTITUTIONNELLE
ET TROUBLES NEURO-PSYCHIATRIQUES**

Président : Mr. DUCHÊ, Professeur.

DUPUYTREN - COPY
9, Rue Dupuytren
PARIS (6°)
1971



A NOTRE CHER MAÎTRE,

le Professeur D. DUCHÉ,

Président de notre thèse.

A MES TRÈS CHERS PARENTS



Digitized by the Internet Archive
in 2026

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette faculté, de mes chers condisciples et selon la tradition d'Hippocrate, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser les crimes.

Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères, si j'y manque.

P L A N

- I - Introduction.
 - II - Observation.
 - III - Historique de la Fragilité osseuse constitutionnelle.
 - IV - Rappel clinique.
 - V - Troubles neuro-psychiatriques et Fragilité osseuse constitutionnelle : Revue de la littérature.
 - VI - Historique de la Déficience mentale.
 - VII - Rappel clinique.
 - VIII - Commentaires.
 - IX - Conclusion.
-

INTRODUCTION

Nous allons étudier le cas d'une petite fille atteinte d'une maladie de PORAK et DURANTE sévère et d'un retard psycho-moteur important.

Cette association morbide : Fragilité osseuse constitutionnelle et Débilité mentale, nous a amené à nous poser des questions quant à l'origine de ce retard psychique.

Après avoir exposé le cas de Corinne, que nous avons pu observer dans le service de notre maître le Professeur DUCHE, nous ferons un bref rappel historique et clinique de la fragilité osseuse constitutionnelle. Puis, nous présenterons une revue des cas cités dans la littérature à propos de l'association fragilité osseuse, troubles neuro-psychiatriques, et, après un résumé historique et clinique des débilités en général, nous terminerons en orientant la discussion sur les hypothèses étiologiques possibles de la débilité chez Corinne.

OBSERVATION

Corinne L..., née le 4 Octobre 1968, est hospitalisée à dix jours pour une maladie de Porak et Durante sévère.

□
○ ○

A - ANTÉCÉDENTS PERSONNELS.

- La grossesse : se déroula normalement, sans incidents.

Il n'y a pas eu de prise de médicaments pendant la gestation, pas de contraception.

L'enfant a été désirée.

- L'accouchement : s'effectua à terme ; tête première, cri immédiat.

Poids de naissance : 2 kg.750.

Taille : 40 cm.

Périmètre crânien : 33 cm.

- Le diagnostic est posé dès la naissance : en effet, Corinne frappe par sa morphologie spéciale :

. Nanisme avec micromélie.

B - EXAMEN CLINIQUE DE L'ENFANT DANS LES PREMIERS JOURS.

1 - La tête : paraît grosse par rapport au reste du corps. Le crâne, mou pratiquement sur toute sa surface, est tendu.

Vus de face, la figure et le crâne sont allongés, avec un front un peu bombé.

La suture métopique est ouverte jusqu'à la racine du nez.

Les sclérotiques sont bleu azur. Les paupières ont une morphologie normale.

Il existe un léger degré d'exophtalmie, surtout à droite.

Le nez est aquilin.

2 - Les membres : ils sont courts avec déformations en crosse, mains botes.

On note :

- au membre supérieur gauche : crosse à convexité antérieure du bras.

Main en flexion palmaire (paralysie radiale).

- au membre inférieur gauche : raccourcissement de la cuisse, crosse à convexité antérieure de la jambe.

Pied en varus.

- au membre inférieur droit : crosse à convexité antérieure de la jambe.

3 - Le tronc : il existe une circulation veineuse collatérale épigastrique fortement visible.

Le foie déborde largement, la rate est perceptible mais normale.

4- Examen neurologique : Les mouvements spontanés sont normaux.

L'enfant est plutôt hypotonique, mais tient sa tête.

Il n'y a pas de réflexes archaïques, pas de grasping.

Les réflexes cutanés plantaires sont en extension des deux côtés.

5- Examen cardio-pulmonaire : L'état respiratoire est satisfaisant.

6- Etat digestif : L'enfant boit bien, déglutit bien. L'alimentation est artificielle.

7- Peau : La peau est fine. Le réseau veineux superficiel est très marqué.

Il existe des lésions cutanées d'allure squameuse au niveau du visage.

On remarque aussi la présence de poils pubiens.

C - EXAMENS COMPLÉMENTAIRES.

1- L'examen radiologique : objective la présence de fractures multiples en voie d'ossification, séquelles de fractures in utero.

- Au niveau du crâne : absence d'opacité des parois crâniennes avec, de temps en temps, de petits noyaux.

- Au niveau du thorax et du rachis : Les côtes sont très grêles. Il ne semble pas exister de fracture. La transparence osseuse est normale.

- Au niveau des membres : il existe des fractures des deux tibias et des deux fémurs.

2- Examens biologiques : La numération formule sanguine est normale.

Une recherche d'hydroxypoline urinaire pratiquée à 11 jours est négative.

3- Examen du fond d'oeil : Les mouvements oculaires sont normaux. La sclérotique paraît mince. Au fond d'oeil, les papilles sont nettes, les vais-

seaux normaux ; il n'y a pas de stries angioïdes.

4- Examen de l'audition : Au R.O.C., très bon conditionnement. Les seuils obtenus sur 500 et 2.000 sont normaux et très probablement symétriques. L'audition tonale globale est normale. Il n'y a pas d'atteinte de l'appareil de transmission.

D - ANTECEDENTS FAMILIAUX.

Corinne est la deuxième enfant d'une fratrie de trois. Dans les antécédents familiaux, on relève chez la mère des sclérotiques bleues ; il n'y a pas de difficulté d'audition.

Dans la fratrie, Valérie, cinq ans et demi, présente une surdité unilatérale à 82 % ; pas de sclérotiques bleues. Géraldine, un an, a des sclérotiques bleues. Il n'y a jamais eu de radiologie osseuse.

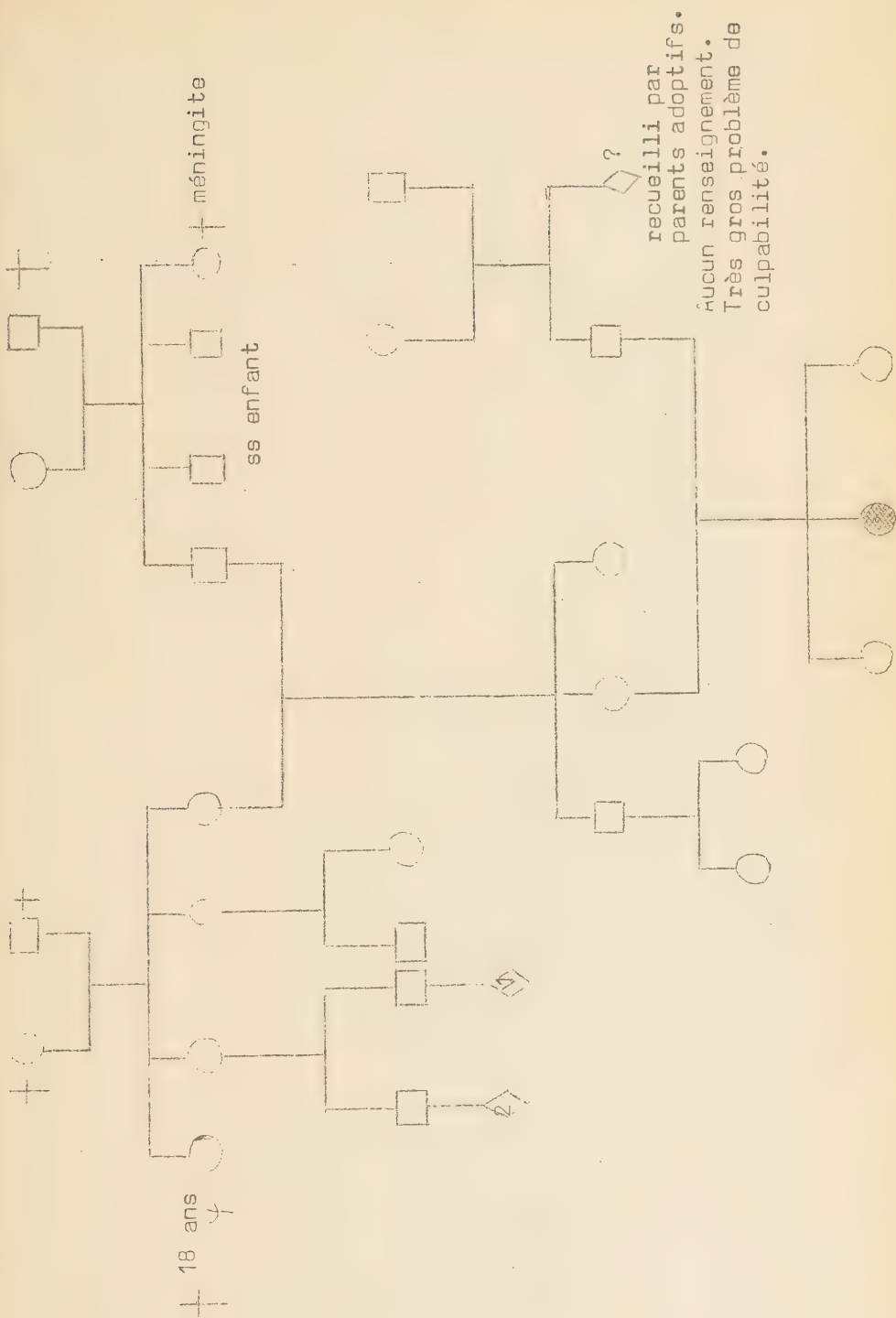
Aucun cas de fragilité osseuse n'est retrouvé dans la famille.

E - DIAGNOSTIC POSITIF.

Le diagnostic est posé sur :

- 1- le crâniotabès,
- 2- le nanisme micromélique,
- 3- les fractures multiples d'âge différent,
- 4- les déformations squelettiques,
- 5- l'ostéoporose.

Il s'agit d'un cas typique de maladie de Porak et Durante dans sa forme grave.



F - ⁹ EVOLUTION SOMATIQUE.

Nous n'avons pas de renseignements précis sur l'évolution et le développement de Corinne jusqu'à l'âge de deux ans.

1 - Le développement pondéral s'effectue, mais mal, quoique Corinne n'ait jamais posé de problèmes alimentaires.

A six mois, son poids est de 4 kg.460, alors que le poids moyen d'un enfant de cet âge est de 7 kg.

A deux ans, Corinne pèse 7 kg.100 pour une taille de 65 cm. (Poids moyen à cet âge : 11 kg, taille : 76 cm).

2 - Les fractures : elles s'échelonnent sur une année, à raison d'une tous les deux mois environ.

- Juillet 1969	→	Humérus droit
- Août 1969	→	Humérus gauche
- Octobre 1969	→	" "
- Novembre 1969	→	Humérus droit
- " "	→	Fémur gauche
- Janvier 1970	→	Fémur droit
- Mai 1970	→	Humérus gauche
- Juin 1970	→	Humérus droit
- Juillet 1970	→	" "
- Septembre "	→	" gauche.

De 9 mois à 2 ans, Corinne a donc présenté dix fractures touchant exclusivement les humérus et les fémurs.

3 - Les maladies intercurrentes : Corinne a eu la rougeole et fait de nombreuses infections rhinopharyngées qu'elle a bien supportées. Elle a également fait un épisode subocclusif rapidement résolutif.

4 - Les traitements : Corinne n'a subi aucun traitement particulier depuis sa naissance. Une kinésithérapie aurait été entreprise en Octobre 1969, et

elle a été mise en coquille plâtrée pendant quelques mois, de Novembre 1970 à Février 1971.

G - ÉVOLUTION PSYCHIQUE.

1 - Contexte familial : Insistons simplement sur le fait que la mère de Corinne n'a jamais pris son enfant dans les bras. Les visites ont toujours été brèves. En fait, pour les parents, Corinne est vécue comme en sursis de mort.

2 - Contexte social : Corinne a vécu en milieu hospitalier depuis sa naissance :

- les dix premiers jours, en maternité ;
- du dixième au treizième jour, aux Enfants-Malades ;
- du treizième jour à six mois, dans une pouponnière où les visites ne se faisaient qu'une fois par mois ;
- de six mois à deux ans et demi, Corinne séjournera encore dans trois établissements.

3 - Evolution psychomotrice et psychique de Corinne :

Sur le plan moteur, les progrès commencent avec la cessation des fractures.

Corinne tient sa tête depuis l'âge de 18 mois, tient assise dans un baby relax depuis l'âge de 2 ans.

Elle arrive à se déplacer dans son lit en donnant des "coups de reins" et en faisant des tonneaux.

Sur le plan de son évolution psychologique, un premier examen a été pratiqué en Juillet 1970; à ce moment, il est noté :

"Enfant très apeurée, ayant un contact excellent avec les infirmières qu'elle connaît.

Le niveau global de compréhension semble être de 10 à 12 mois pour 20 mois d'âge réel".

En Novembre 1970, Corinne reconnaît ses parents et ses infirmières, gazouille, dit "Papa, maman, attend, pui pon" ; rit aux éclats, se met en colère, imite beaucoup l'attitude des autres enfants.

Sur le plan du comportement : dès qu'elle a eu sa coquille plâtrée, Corinne adopte progressivement un comportement quasi systématique de refus, et semble se replier sur elle-même, ne développant de contact avec personne.

Elle n'attrapait les objets devant elle que pour les jeter par terre, sans que cela soit assimilable à l'activité ludique de l'enfant de 8 mois qui jette ses jouets pour qu'on les lui ramasse. Lorsqu'on lui tendait un objet, elle ne faisait aucun geste pour l'attraper, et si on l'approchait de sa main, jusqu'à la toucher, elle s'en écartait aussitôt, ou le palpaït du dos de la main avec de petits mouvements des doigts, alternés et très fins. Elle n'avait, en fait, aucune occupation !

Cette attitude de retrait a duré environ quatre mois, et ce n'est qu'en Mars 1971 que l'on note une amélioration de son comportement au moment où tout le monde a moins peur de la manipuler, où le personnel, sensibilisé à son cas, fait peut-être plus attention à elle, et où également elle ne supporte plus sa coquille plâtrée.

Corinne commence à sourire, ne rejette plus les objets qui l'entourent, et s'amuse même pendant une durée malgré tout relative.

Sur le plan relationnel cependant, il est noté :

"Il semble que Corinne, qui sourit lorsqu'elle voit un visage près d'elle, ne reconnaisse personne en particulier, alors qu'il y a, malgré l'importance numérique du personnel qui l'approche, quelque cinq ou six personnes qui s'en occupent plus particulièrement. Elle ne tend pas les bras ; au début, elle était horrifiée quand on la prenait dans

les bras ; elle est moins anxieuse maintenant".

On se demande alors si le problème psychologique domine le problème moteur, ou si l'absence de motricité qu'elle a eue jusqu'à présent pour des raisons de protection, interdit complètement son développement psychologique. On se demande également la part de l'hospitalisme dans son retard considérable. La question posée étant de savoir s'il faut d'abord tenter de la développer sur le plan moteur, avec les risques d'hospitalisme persistant, ou s'il est préférable de la confier à une nourrice pour parfaire son développement psychologique.

Sur le plan de l'acquisition du langage, Corinne n'a fait aucun progrès ; elle répète de temps en temps les mots que l'on prononce devant elle, sans chercher à les utiliser comme moyen de communication.

Son comportement se résume à une activité ludique au stade de l'imitation, Corinne reproduisant les gestes et mimiques que l'on fait devant elle, avec beaucoup de plaisir. Le développement psychique actuel de Corinne est celui d'un enfant d'un an.

FRAGILITE' OSSEUSE CONSTITUTIONNELLE

HISTORIQUE

La diversité des appellations attribuées à cette curieuse maladie, pour en cerner l'origine, résulte peut-être de l'extrême polymorphisme de sa symptomatologie.

L'histoire de la fragilité osseuse commence peut-être avec le cas d'Ivan "the boneless" ("Le sans os") dont la légende raconte qu'à la place des os il n'aurait eu que du cartilage, et, ne pouvant marcher, était mené au combat sur un bouclier.

C'est en 1813 que CHAUSSIER donne le nom de Pseudocondroplasia à la maladie, en présentant le cas d'un nouveau-né qui présentait 113 fractures, dans son mémoire sur les fractures et les luxations survenues à des foetus encore contenus dans la matrice.

Puis, en 1831, HEUZGERHELL définit l'élément 'sclérotiques bleues' de la maladie.

C'est en 1833 que LOBSTEIN lui donne le nom d'osteopsathyrosis idiopathica. Nous reproduisons ici de larges extraits de la description qu'il en donna dans son Traité d'Anatomie Pathologique :

"Sous ce titre un peu vague d'appauvrissement des os', je comprends deux genres d'altération profonde que les os éprouvent dans leur substance. Ces

altérations sont le ramollissement des os (ostéomalacie) et leur fragilité (ostéopsathyrose). Nous ne parlerons ici que de cette deuxième altération.

"Il n'est pas rare de rencontrer sur les cadavres des os légers, cassants et fragiles. Si, sur de tels sujets, l'on presse du doigt l'extrémité des os longs, il pénètre sans effort dans sa substance, en faisant entendre une légère crépitation, et la dépression qu'on a ainsi pratiquée, persiste. Il en est de même des os du carpe, du tarse, des corps des vertèbres. Tous ces os peuvent facilement être écrasés. Séchés, leur substance devient comme vermoulue et facilement pulvérulente.

"La partie moyenne des os longs, plus résistants, ne s'enfoncé pas sous le doigt ; mais au moindre effort qu'on fait pour les courber, elle casse comme du verre. L'examen anatomique de ces os montre que leur cavité médullaire s'est extrêmement agrandie aux dépens de la substance compacte, que les parois de cette cavité sont devenues excessivement minces et cassantes ; ce qui explique à la fois leur légèreté et leur fragilité. Les os du crâne ne sont pas exempts de cette altération. Alors, ils sont en même temps amincis par la disposition du diploé : les deux tables qu'il séparait sont confondues en une seule.

"L'ostéopsathyrose se remarque particulièrement aux deux extrémités de la vie, dans l'enfance et dans la caducité. Elle peut être telle que des causes insignifiantes suffisent pour produire des fractures. On a vu trois enfants de la même famille se fracturer dans l'espace de 5 ans, 8 fois les bras et les jambes en faisant de légères chutes. GOODWIN rapporte le cas d'une femme qui, dans l'espace de 2 ans et demi, éprouva 23 fractures : on ne découvrit chez elle aucune cause prédisposante autre que son âge avancé.

"Dans cette maladie, on n'observe pas de gonflement aux os, si ce n'est dans la partie voisine des articulations.

"Le périoste n'est ni épaissi; ni abreuvé de sérosité; ni le siège d'aucun travail fluxionnaire; en un mot, il n'y a point d'indice d'activité exaltée, point de surcroît de nutrition, c'est plutôt un appauvrissement, une inertie de cette même fonction.

"Une portion de gélatine serait-elle enlevée par l'effet de l'absence de développement ?

"Mais les observations de TROJA prouvent que la fragilité ne dépend ni de la surabondance de phosphate de chaux, ni de la diminution de gélatine.

"La moelle ne conserve pas non plus sa consistance : au lieu d'être huileuse, elle devient comme une gélatine dissoute ; au reste, rien ne prouve que la maladie de l'os ait commencé par cette altération de la substance médullaire.

"Après l'âge, les autres causes éloignées de la fragilité des os sont : le vice cancéreux, le cachexie scorbutique, et le principe arthritique et le rachitisme.

"1°- L'action du vice cancéreux sur le système osseux est attestée par une foule d'exemples ; je ne citerai que les deux suivants :

"HAMILTON a vu une femme, affectée d'un cancer de la mamelle, se fracturer le fémur en voulant se lever de sa chaise. STRAEK père en a observé une autre qui, après avoir été opérée pour une semblable maladie, se casse le même membre, étant couchée dans son lit, et par le seul fait de l'étirement.

"2°- La cachexie scorbutique n'exerce pas une influence moins fâcheuse, elle rend la substance osseuse entièrement vermoulue et friable. Lorsque sur les os plats, par exemple les os des , on essaie d'enlever le périoste, dans les endroits où il est fortifié par des fibres ligamenteuses, on enlève communément avec lui la couche de substance compacte qui revêt cet os et la substance spongieuse

s'écrase avec la plus grande facilité.

"Plusieurs pièces de notre musée (Strasbourg) attestent ces altérations, d'ailleurs bien contestées.

"3°... La fragilité par cause arthritique a des caractéristiques qui lui sont propres : c'est d'abord sa prédilection pour les articulations, et en second lieu sa complication avec d'autres altérations, telles qu'ostéophytes, ankyloses, concrétions tophacées, etc...

"Qu'on examine les os des individus qui ont été longtemps tourmentés par la goutte, on les trouvera amincis, légers, et extrêmement cassants ; or, les articulations sont alors ordinairement dans un état de fausse ankylose. Chez un homme arthritique de 62 ans, dont les membres, surtout les abdominaux, étaient restés dans un état de flexion tel que les genoux approchaient du menton, les condyles du tibia avaient passé derrière ceux du fémur et se trouvaient par conséquent dans le creux du jarret ; la rotule avait contracté des adhérences avec la partie cartilagineuse qui sépare les deux condyles du fémur ; le ligament capsulaire était converti en tissu cellulaire ; les cartilages semi-lunaires avaient disparu ; il ne reste qu'un des deux ligaments croisés ; celui qui est appelé ligament postérieur de Winslow était totalement détruit. La maladie avait commencé avec de violentes douleurs et un gonagra des plus opiniâtres. Peu à peu, les douleurs s'apaisèrent et finirent par disparaître ; mais les contractions contre nature des muscles fléchisseurs avaient produit une flexion incurable des genoux, des coudes, des poignets et de quelques phalanges.

"Les os étaient devenus minces, légers et extrêmement friables. Si ce malade ne s'est fracturé aucun os, c'est qu'entièrement perclus, il a gardé le lit six ans au bout desquels il mourut de marasme.

"Cette fragilité et cette usure des os par

cause arthritique avaient été particulièrement signalées par SAILLANT, qui donne à cette maladie le nom de goutte médullaire parce qu'il la fait dépendre d'une dépravation de la moelle, opinion aussi erronée que celle par laquelle il la considère comme une sorte de spina ventosa.

"Le même médecin cite deux observations dont l'une offre une particularité curieuse qui montre combien les os affectés de fragilité deviennent légers par l'effet de l'atrophie dont ils sont frappés. Le sujet de cette observation, placé dans un bain, surnageait constamment ; il ne fut possible de le tenir plongé dans l'eau qu'à l'aide de deux personnes.

"Quant aux végétations osseuses, leur coexistence avec la fragilité arthritique est digne de remarque. Quel rapport y a-t-il en effet entre l'ameincissement des os cylindriques, et ces excroissances osseuses qui entourent parfois les extrémités articulaires de ces mêmes os ? Pourquoi l'atrophie d'un côté et l'hypertrophie de l'autre ? La même cause peut donc produire des effets tout à fait disparates suivant qu'elle éprouve une direction particulière ?

"4°- Les enfants rachitiques se fracturent fréquemment les membres, et il n'y a pas de cabinet anatomique qui ne renferme des squelettes de rachitiques avec des fractures bien ou mal réunies. Il est donc vrai que la fragilité puisse s'associer au ramollissement et nous pourrions même le démontrer par des expériences prises sur des adultes.

Mais M. BOYER ne va-t-il pas trop loin en réunissant ces deux états et en n'en faisant qu'un symptôme de rachitisme ?

"L'ostéopsathyrose peut s'associer à des altérations organiques très graves et cette complication, loin de jeter quelque lumière sur la nature de la maladie, la rend encore plus obscure."

On voit, d'après ce texte, que LOBSTEIN englobait sous le même terme d'osteopsathyrose plusieurs affections d'origines différentes.

C'est en 1849 que VRÖLICK décrit la maladie sous le nom d'osteogenesis imperfecta, ce terme étant celui utilisé en Allemagne, en Italie et en Espagne.

En 1900, A. EDDOWES émet le premier l'hypothèse d'une origine probable de la maladie dans une hypoplasie générale du mésenchyme.

Enfin, c'est en 1905 que PORAK et DURANTE individualisent la maladie en la distinguant des autres dystrophies osseuses, et lui donnent le nom de dysplasie périostale dont nous extrayons la définition dans Les Nouvelles Iconographies de la Salpêtrière :

"La dysplasie périostale est un trouble du développement du squelette intéressant particulièrement les disphyse des os longs, les côtes et la voûte crânienne.

"Histologiquement constituée par une absence de formation de l'os périostal compact, elle est cliniquement caractérisée par la fragilité des os, par des fractures multiples et par une voûte crânienne mal développée. Il n'y a pas de synostose prématurée de la base du crâne, mais la micromélie avec membres trapus et boudinés est sinon constante, du moins fréquente."

Nous voyons par cette définition les progrès accomplis depuis 1833.

En 1912, A. ADAIR-DIGHTON signale l'atteinte de l'audition.

C'est en 1918, que J. VAN DER HOEWE limite le syndrome à quatre points cardinaux : nature héréditaire, fragilité osseuse, sclérotiques bleues, surdité.

Le terme de "syndrome de Van der Hoeve" est surtout utilisé en ophthalmologie pour désigner la maladie.

En 1920, K.H. BAUER décrit les troubles histologiques dentaires.

Puis en 1928, E. APERT donne au syndrome le nom de "maladie des hommes de verre" et décrit le "crâne à rebord".

Depuis, de nombreux auteurs étudient les problèmes histologiques, biologiques, génétiques que pose la maladie.

Enfin, signalons pour conclure qu'il existe actuellement une Fondation pour la Fragilité osseuse héréditaire à Fort Worth (Texas), Box 892.

LA FRAGILITÉ OSSEUSE CONSTITUTIONNELLE

RAPPEL CLINIQUE

La fragilité osseuse constitutionnelle est une maladie générale du mésenchyme rare, dont on sait actuellement qu'elle se transmet suivant le mode dominant avec expressivité variable du gène.

A - DESCRIPTION CLINIQUE.

I- Forme anté et néo-natale ou maladie de Porak et Durante.

1- La gestation et la naissance.

La grossesse est le plus souvent normale. Les mouvements du fœtus diminueraient progressivement avec l'approche du terme.

L'accouchement est rapide et se fait le plus souvent en présentation céphalique.

2- Description de l'enfant dysplasique.

a)- Au niveau de la tête :

- Le crâne est aplati d'avant en arrière.

Parfois, la voûte est membraneuse et réalise

une lame papyracée ou parcheminée.

Par place, on perçoit de petits îlots d'ossification qui ont fait parler de crâne en mosaïque.

- La face ne présente pas de fractures.

Le nez peut être en bec de perroquet.

Il peut exister une exophtalmie.

Les sclérotiques sont souvent bleues. Certains auteurs ont remarqué que la sclérotique accentue sa teinte violacée dans les heures qui précèdent une fracture.

b)- Au niveau des membres :

Il existe une micromélie rhizomélique.

Les membres sont boudinés, déformés par les multiples fractures.

Les cuisses sont souvent volumineuses, "en culotte de zouave".

Les extrémités sont normales.

c)- Au niveau du tronc :

Le thorax est déformé en carène, les séquelles de fractures costales sont fréquentes.

La colonne vertébrale réalise souvent une cyphoscoliose.

Il existe souvent des fractures de clavicule.

Le bassin est indemne, mais déformé.

d)- Autres troubles observés :

L'abdomen est saillant. Il peut exister une hépatomégalie.

L'appareil dentaire est de mauvaise qualité. Il existe toujours un retard dans l'apparition des dents.

Il n'existe pas de trouble de l'audition dans cette forme. Signalons que DEBRE a remarqué la colo-

ration bleue des tympans.

La peau est fine, doublée d'un pannicule adipeux sous-cutané développé.

Enfin, il nous paraît important d'insister sur les déficiences possibles du système vasculaire de ces enfants, en rapport avec l'origine mésenchymateuse de la maladie. Cependant, les publications de maladies cardio-vasculaires n'ont été décrites jusqu'à présent que dans la forme post-natale ou maladie de Lobstein.

e)- Au niveau de l'appareil psycho-moteur :

Bien que réduite, la motricité existe.

Il n'y a pas de troubles neurologiques à la naissance.

Il existe une hypotonie et une hyperlaxité ligamentaire.

Des troubles de l'excitabilité musculaire aux courants faradiques et galvaniques ont été observés.

Le développement psychique de ces enfants n'a, jusqu'à présent, pas fait l'objet de publication spéciale. On admet le plus souvent qu'il est normal ; cependant, il est bien difficile d'avoir une statistique valable à ce sujet, étant donné la forte proportion de mortalité de ces enfants en bas âge.

II-- Forme post-natale ou maladie de Lobstein.

1- La fragilité osseuse.

Elle se manifeste par des fractures dont la date d'apparition est variable, le plus souvent à l'âge des premiers pas.

Les fractures prédominent au niveau des os des membres inférieurs ; le déplacement est minime, la consolidation bonne.

Les douleurs sont souvent articulaires ou vertébrales.

Les déformations au niveau du tronc donnent un thorax en carène, une cyphoscoliose.

Au niveau des membres, on voit surtout des incurvations tibiales à convexité antérieure en lame de sabre.

Au niveau du crâne, dans les cas les plus nets, il présente la déformation caractéristique du crâne à rebord d'Apert.

2- Le nanisme.

Il est dû aux troubles de l'ossification et aux déformations squelettiques.

3- Les sclérotiques bleues.

La coloration est plus ou moins accusée.

4- La surdité.

Elle est retrouvée dans environ 30 % des cas, et débute généralement après 20 ans.

5- La dystrophie dentaire.

Les dents sont toujours de mauvaise qualité. Les deux dentitions sont souvent retardées.

6- L'hyperlaxité ligamentaire.

Elle est variable d'un sujet à l'autre, et peut réaliser des troubles de la marche.

7- Les autres symptômes.

Les plus importants à signaler sont les troubles cardio-vasculaires en rapport avec la dysplasie mésenchymateuse ; ils ont été rapportés par quelques

auteurs.

La peau est fine, translucide; les cheveux sont fragiles, les ongles cassants.

8- Les troubles neuropsychiques.

Ils peuvent être occasionnés par la platybasie et les compressions médullaires.

Nous les exposerons dans le chapitre suivant.

B - ⁹EVOLUTION.

I- La maladie de Porak et Durante.

Le pronostic est encore très sombre.

Beaucoup de ces enfants meurent encore dans les premières heures de la vie, du fait des lésions cérébrales ou de l'insuffisance respiratoire aiguë consécutive aux fractures costales multiples.

Pour STRECHER, la fréquence initiale des fractures est l'élément le plus important du pronostic. L'ossification du crâne se fait très lentement. Les fractures se répètent à un rythme très variable, et dans les cas les plus favorables cessent à la puberté.

Quelques cas de survie prolongée ont cependant été publiés.

II- La maladie de Lobstein.

Elle évolue classiquement en quatre stades qui se recoupent souvent:

- 1- Stade de latence.
- 2- Stade des fractures et des déformations osseuses.
- 3- Stade de la surdité.
- 4- Stade tardif.

C - RADIOLOGIE.

Il s'agit d'un examen capital, permettant de poser le diagnostic in utero, de compléter la clinique, de suivre l'évolution de la maladie, de vérifier l'efficacité des traitements.

1- Dans la forme précoce :

Les os des membres sont courts, la diaphyse est amincie, claire ; son axe est toujours dévié par les fractures. Les os réalisent l'aspect en tige de bambou.

Les métaphyses sont renflées et opaques : image en sablier.

Les noyaux d'ossification sont normaux.

Le crâne est volumineux ; la voûte peut être représentée par un fin liseré.

2- Dans la forme tardive :

Les os des membres sont courts, graciles.

La corticale est amincie, le canal médullaire est élargi.

La transparence osseuse est excessive.

Le crâne est élargi transversalement ; les sinus sont très développés.

Il existe une ostéoporose.

D - DIAGNOSTIC POSITIF.

1- Maladie de Porak et Durante.

Il repose sur quatre points essentiels :

- 1- le crâne mou,
- 2- le nanisme micromélique,
- 3- les fractures multiples spontanées, et les déformations squelettiques,

4- L'ostéoporose généralisée.

2- Maladie de Lobstein.

Dans la forme typique, on retrouve :

- 1- la fragilité osseuse,
- 2- les sclérotiques bleues,
- 3- la surdité d'apparition tardive.

E - DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL.

Chez le nouveau-né : On pourra discuter l'achondroplasie, mais le crâne est de consistance normale et il n'y a pas de fracture.

Chez le nourrisson et l'enfant : Le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique familial sera éliminé par les examens biologiques. La maladie de Morquio et la pycnodysostose seront éliminées par l'examen radiologique.

F - TRAITEMENT.

Il n'existe pas de thérapeutique efficace actuellement.

Le traitement aura pour buts :

- 1- de prévenir les fractures et les déformations,
- 2- de lutter contre l'immobilisation,
- 3- d'améliorer le pronostic fonctionnel,
- 4- de surveiller l'état général souvent déficient.

FRAGILITE OSSEUSE ET TROUBLES NEURO-PSYCHIATRIQUES

- REVUE DE LA LITTERATURE -

I- Troubles neurologiques et fragilité osseuse.

Les troubles neurologiques associés à une fragilité osseuse ont retenu l'attention des auteurs, depuis l'hypothèse pathogénique de l'ostéotrophonévrose de CHARCOT, soutenue par MOREAU E. dans sa thèse : "Contribution à l'étude de la Fragilité constitutionnelle des os", en 1894.

MOREAU rapprochait la maladie de Lobstein de certaines myopathies congénitales héréditaires.

CHARCOT supposait que l'origine de la fragilité osseuse constitutionnelle était d'ordre neurologique et due à des lésions des cornes antérieures de la moelle.

Depuis, de nombreux auteurs ont observé des cas de fragilité osseuse avec troubles neurologiques associés.

- En 1924, BABONNEIX et PEIGNAUX rapportent le cas d'une fillette de 19 mois, atteinte d'hydrocéphalie et de fractures multiples spontanées.

- En 1928, BELL J. décrit également des cas d'hydrocéphalie associée à la maladie de Lobstein.

- En 1933, L. NARDI publie le cas d'une ostéopsathyrose avec épilepsie.

- En 1935, DEUTSCH L. signale les compressions médullaires de la maladie.

- En 1939, INGRAHAM et HEYL rapportent le cas d'un nourrisson de 8 mois qui présentait des fractures multiples spontanées associées à un hématome sous-dural.

- En 1946, L. CORNIL, SCHACHTER M., GASTAUT H., publient, dans la Revue Neurologique de Paris, un cas d'ostéopsathyrose chez une jumelle bivitelline associée à une dysrythmie électro-encéphalographique.

De même, CAFFEY rapporte 6 observations de fractures multiples spontanées associées à des hématomes sous-duraux.

- En 1950, JUNGEMANN rapporte un cas de méningocèle avec fractures multiples. La même année, ALLIAUME A. publie "Les fractures des os longs dans les méningo-méningocèles".

- En 1952, KUGELMANN observe des fractures spontanées des os longs et du crâne chez un nouveau-né de 5 mois $\frac{1}{2}$. A l'autopsie, il constate la présence d'hématomes sous-duraux et d'hématomes de l'endocarde et du péricarde.

MARQUEZY publie, dans les Archives Françaises de Pédiatrie : "Hématomes sous-duraux et fractures multiples des os longs chez un nourrisson de neuf mois".

- En 1953, E. SCHERGANS rapporte le cas d'une encéphalopathie majeure avec tête asymétrique, associée à des fractures spontanées multiples.

- En 1954, MARIE J. décrit des hématomes sous-duraux du nourrisson associés à des fractures multiples des membres ; la même année, SCHAEFFER J.C., dans sa thèse, rapporte un cas d'hydrocéphalie associé à une maladie de Porak et Durante et, à ce propos, reprend l'hypothèse d'une origine nerveuse de la maladie :

"Au point de vue étiologique", conclut-il, "l'on est conduit véritablement à faire remonter très haut la source : au niveau du système nerveux central, et particulièrement de la région diencéphalo-hypophysaire. Nous avons observé l'association d'une maladie de Porak et Durante et d'hydrocéphalie, association rarement signalée, et qui permet d'envisager le rapprochement de la fragilité osseuse congénitale et d'affections du système nerveux central (myélo-méningocèles, hématomes sous-duraux, atrophie cérébrale), affections qui peuvent s'accompagner d'une tendance anormale aux fractures".

- En 1955, S. ARTUNRLA et coll. publient deux cas d'osteogenesis imperfecta avec épilepsie associée.

- En 1956, THEODORE M.C. soutient sa thèse sur les hématomes sous-duraux associés à des fractures spontanées chez le nourrisson.

- En 1957, G. ARNOLD et coll. publient, dans la Revue d'Oto-neuro-ophtalmologie, le cas très intéressant d'une jeune femme de 30 ans qui présentait une maladie de Porak et Durante associée à une comitialité, une paraplégie spasmodique, des névralgies faciales, une dégénérescence maculaire. Elle aurait fait de plus un état confusionnel, rapidement résolutif.

Cette observation comporte des particularités neurologiques remarquables par leur intensité, au niveau du système pyramidal et des nerfs crâniens, et par leur singularité : la malade présentait une comitialité extériorisée au cours de l'électroencéphalogramme, par la stimulation lumineuse intermittente.

Les auteurs émettent plusieurs hypothèses pour expliquer les troubles nerveux :

1°- "Le facteur purement mécanique existe sûrement, les troubles nerveux étant secondaires à

l'anomalie osseuse.

2°- "D'autres troubles sont vraisemblablement concomitants de la dysplasie osseuse et d'origine dysplasique aussi : il n'est pas moins vrai enfin que facteurs génétiques et mécaniques peuvent aussi s'intriquer".

- En 1958, WILLEMIN CLOD L. observe un accident hémorragique intracrânien avec fractures du crâne et des os longs chez trois nourrissons d'une même fratrie.

- En 1960, P. JOSSERAND cite encore un cas d'hématome sous-dural avec fractures multiples, dont la soeur présentait un gros retard psycho-moteur, une microcéphalie, des ecchymoses faciles, et conclut à une dystrophie mésenchymateuse à l'origine de la maladie.

La même année, TRAISSAC M. et coll. ont observé l'apparition du syndrome "hématome sous-dural, fractures multiples spontanées" à la suite d'une méningo-encéphalite néo-natale. A ce propos, ces auteurs écrivent :

"Bien des auteurs rejettent l'idée d'une origine centrale nerveuse. Cependant, différentes publications signalent la survenue de fractures multiples spontanées en dehors de tout hématome sous-dural au cours d'autres lésions encéphalopathiques... Si des malformations du système nerveux central sont capables de provoquer une dystrophie osseuse avec fractures multiples, rien n'empêche de penser qu'une méningo-encéphalite avec encéphalopathie résiduelle grave était, elle aussi, capable de modifier la trophicité osseuse. Le devenir médiocre de beaucoup d'enfants ayant présenté le syndrome qui nous intéresse permet également de penser que l'encéphalopathie était à l'origine des fractures osseuses spontanées et rend également compte de la dystrophie mésenchymateuse avec fragilité vasculaire présentée par quelques-uns d'entre eux."

En conclusion, hématome sous-dural, hydrocéphalie et comitialité constituent des anomalies cérébrales majeures concomitantes du trouble osseux.

Il est difficile de dire si ces manifestations neurologiques sont la conséquence directe de la malformation osseuse ou s'il s'agit de malformations coordonnées. Cependant, pour J.E. A. O'CONNELL et J.W.A. TURNER, la symptomatologie neurologique que l'on retrouve dans la maladie de Lobstein résulte de la déformation du crâne à base plate et élargie par suite de l'enfoncement des condyles occipitaux et parfois de tout le pourtour du trou occipital, et des compressions médullaires multiples.

La platybasie entraînerait quatre types de troubles neurologiques :

- 1°- Hydrocéphalie ;
- 2°- Troubles cérébelleux bilatéraux progressifs ;
- 3°- Troubles des derniers nerfs crâniens ;
- 4°- Compressions médullaires au niveau du trou occipital.

Enfin, pour L.J. HURWITZ, R.R. MAC SWINEY, A.A. TAYLOR et B.C. CHAKRAVORTY, ces troubles seraient dus au heurt de l'apophyse odontoïde contre le trou occipital.

De plus, étant donné l'origine mésenchymateuse de la maladie, on peut également invoquer une déficience vasculaire à l'origine de troubles nerveux polymorphes.

Remarquons, pour finir, que l'observation de plus en plus précise nous a permis de considérer les troubles neurologiques, non plus comme la cause, mais comme la conséquence de la fragilité osseuse constitutionnelle.

Et, en fait, les symptômes neurologiques rencontrés sont loin d'être constants et le plus souvent masqués par les autres troubles très invalidants dont souffrent ces sujets.

II- Troubles mentaux et fragilité osseuse.

Les troubles mentaux, comme les troubles neurologiques, ont été assez fréquemment rapportés dans la maladie de Lobstein, alors que, dans la maladie de Porak et Durante, la littérature n'en a pratiquement pas signalé. Les formes graves de la fragilité osseuse constitutionnelle ne permettant pas, le plus souvent, une espérance de vie suffisante pour observer ces enfants, et rendant inexacte et difficile toute étude statistique à leur sujet.

Nous mentionnons ici les différents auteurs ayant rapporté des observations de fragilité osseuse constitutionnelle associée à des troubles mentaux.

- En 1907, PEISEIR, GARNIER, SANTENOISE signalent une diminution des facultés intellectuelles dans leurs cas de fragilité osseuse constitutionnelle.

- En 1922, HUGHES, CAZEJUST, VIALLEFONT et RATIÉ citant le cas d'un syndrome de Van der Hoeve avec trouble mental associé.

- En 1929, PRUSSAK expose deux cas d'ostéopsathyrose idiopathique avec déficience mentale, dans la Revue Neurologique de Paris.

LAIGNIER publie également un cas de maladie de Lobstein avec anxiété, idées de suicide.

- En 1930, FUSELLE décrit "un cas d'ostéopsathyrose avec infantilisme".

- En 1931, DAWENPORT, dans sa thèse : "Les hommes de verre", nous donne aussi un cas de maladie de Lobstein avec intelligence déficiente, dont voici la description psychique :

"Elle marche pour la première fois à 3 ans; elle avait dit "papa, maman" depuis l'âge de 2 ans. Elle est extrêmement déficiente au point de vue de son intelligence. Elle ne montre pas beaucoup d'application ; néanmoins, elle essaie de répondre quand on lui parle. Elle n'alla jamais à l'école.

"L'enfant a un caractère très coléreux, quoique affectueuse envers sa mère ; elle se montre parfois brutale envers ses camarades et envers les animaux.

"Elle ne présente pas de tendances vicieuses, mais peut être très impulsive en cas de contrariété.

" Elle ne présente pas de tendances aux fugues ni au vagabondage.

"Elle ne semble pas mentir ni voler. Aucun appétit sexuel, pas d'onanisme.

"Elle n'eut aucune convulsion ni paralysie ou accès d'épilepsie. Elle a le sommeil agité et parle en dormant. Elle est affligée d'une incontinence d'urine importante et progressive, assez fréquente durant la nuit, se répétant parfois durant la journée".

DAWENPORT nous décrit là le cas d'une enfant atteinte de maladie de Lobstein associée à une débilité mentale importante.

- En 1933, NOVAC, dans sa thèse, relate un cas d'ostéopsathyrose chez une schizophrène.

- En 1934, X. ABELY, MAUCLAIRE, NODET décrivent le syndrome des sclérotiques bleues chez une aliénée et concluent :

"Comme dans la grande classe des maladies familiales, il y a, chez ces sujets, une prédisposition aux troubles mentaux et à l'évolution grave de ces troubles".

Soulignons ici l'hypothèse émise par ces auteurs, associant maladie familiale et dégénérescence mentale.

- La même année, CROUZON, MACE DE LEPINAY et DI MATTEO rapportent un nouveau cas de maladie de Lobstein associée à une débilité intellectuelle.

- En 1935, MM. CROUZON, H. BOUR et TURKINI décrivent une ostéopsathyrose avec troubles mentaux associés :

"Madame GRE.. présente des troubles psychiques caractéristiques d'une psychose hallucinatoire chronique. L'examen psychique, par ailleurs, montre des signes manifestes de débilité mentale : le masque est atone, la mimique rieuse, les connaissances didactiques inexistantes, la mémoire peu développée".

Reprenant l'hypothèse d'une corrélation entre troubles mentaux et maladie héréditaire, les auteurs concluent :

"L'importance des stigmates de dégénérescence physique qui l'accompagnent incite à mettre sur le compte d'une dégénérescence psychique les troubles mentaux ci-dessus observés".

- En 1937, PICHARD et GOLSE publient également "Un cas de maladie de Lobstein avec troubles mentaux", dans les Annales de la Société médico-psychologique. A ce propos, ils concluent :

"Le fait que certains auteurs considèrent la maladie de Lobstein comme un état dégénératif nous semblerait plus séduisant. Tout un ensemble pathologique confirme, chez notre malade, cette notion de dégénérescence, d'une part, un retard du développement

physique, d'autre part, l'aspect particulier des troubles mentaux, leur apparition progressive, leur présentation paranoïde actuelle, qui permettent de les classer dans un cadre schizophrénique constitutionnel. Il nous paraît possible de rapporter chez elle troubles mentaux et maladie de Lobstein à une même équation dégénérative, d'étiologie d'ailleurs inconnue, en l'absence d'antécédents psychopathiques familiaux nets".

Nous voyons ici que la maladie de Lobstein est considérée par ces auteurs comme une manifestation de dégénérescence du corps et de l'esprit.

- En 1938, CARRIERE G., HURIEZ C., HOCQ W. rapportent également un cas d'idiotie, dans leur travail sur la maladie de Lobstein.

- En 1939, P. BARBE et DEMAY exposent le cas de Simone PEL., âgée de 17 ans, atteinte de maladie de Lobstein avec idiotie congénitale. Cette jeune fille était hospitalisée à La Salpêtrière depuis l'âge de 8 ans. La malade est "atteinte d'idiotie congénitale à peu près complète. Non seulement elle n'a pu apprendre à distinguer les lettres, mais elle reconnaît à peine les personnes qui l'entourent et son vocabulaire se réduit à trois ou quatre mots. Elle n'est pas turbulente ; elle passe son temps assise dans son lit ou sur sa chaise, à plier en quatre les morceaux de papier ou de chiffons, à les déplier, à les replier et ainsi de suite (Stéréotypies). Pas de perversions en dehors de l'onanisme. Un électroencéphalogramme a montré l'absence d'onde α et l'existence d'ondes lentes d'une fréquence de 3 à 5 Hertz, rappelant les ondes δ décrites par W. Grey Walter".

L'un des orateurs conclut :

"L'aggravation des syndromes dans la descendance des sujets incomplètement développés au point

de vue psychique, est une loi, la loi de la dégénérescence de Morel".

Nous verrons, dans le chapitre suivant sur les débilités, que cette idée de la dégénérescence mentale en tant que phénomène héréditaire était très répandue avant 1940.

- En 1946, SERRIGAGLIA A. publie un cas de "psychopathie et syndrome de Van der Hoeve".

- En 1949, A. LUZZATO rapporte également un cas de psychose associée au syndrome de Van der Hoeve.

- En 1959, enfin, H.K. BERRY relate un nouveau cas de retard mental avec osteogenesis imperfecta.

- D'autre part, Madame GARCEAU, dans sa thèse, en 1970, a signalé, à propos de la maladie de Porak et Durante proprement dite, deux cas de retard mental, dont l'un a été diagnostiqué comme encéphalopathie d'étiologie inconnue.

En conclusion, nous voyons que, dans les observations que nous venons de citer, il s'agit surtout de retard mental. Nous constatons également que les troubles mentaux, comme les troubles neurologiques, ne sont pas exceptionnels dans la forme post-natale de la fragilité osseuse constitutionnelle, alors qu'ils ne sont pas mentionnés dans la forme anté- et néo-natale ou maladie de Porak et Durante. En général, le développement psychique des petits porakiens est décrit comme normal "dans la mesure où le confinement au lit, les difficultés motrices et le retentissement moral de l'infirmité le permettent". (Melle GUIBAL).

Remarquons, pour finir, que les auteurs se sont posé la question de savoir s'il y avait corrélation entre troubles mentaux et fragilité osseuse héréditaire, sans toutefois pouvoir y répondre. Certains ont retenu l'hypothèse d'une origine dégénérative à la maladie.

LES DÉFICIENCES MENTALES : RAPPEL HISTORIQUE

Progressivement individualisée de toute la pathologie de l'esprit, la notion de débilité mentale va se préciser tout au long de l'histoire.

Chez les Latins, les termes "debilitas", "imbecillitas" étaient employés dans le sens de faiblesse corporelle.

On distinguait celui qui était privé d'esprit "Mente captus" de celui qui était privé de raison "Vesanus".

Au Moyen Age, ISIDORE de Séville distingue la folie ou "Sultitia" de la stupidité ou fatuitas.

Jean FERNEL, médecin de Catherine de Médicis, décrit trois variétés d'affaiblissement mental :

1- L'amentia ou perte de l'intelligence par intempérie froide, commotion ou de naissance.

2- Les états soporeux dus à l'abondance de pituite, avec deux formes :

- cataphore (sommeil profond),
- léthargie (sans fièvre).

3- Catalepsie (immobilité sans sommeil).

Félix PLATTER décrit l'imbecillitas ou faiblesse mentale.

En 1642, Vincente MOLES de Valence distingue, parmi les diverses formes de faiblesse d'esprit (fatuitas), celles qui sont naturelles innées ou séniles et celles qui résultent d'un accident.

Au XVIIIème siècle, BOISSIER de SAUVAGES, dans sa nosologie méthodique, distingue, parmi les maladies mentales, la démence ou imbécillité, caractérisée par la faiblesse intellectuelle (enfants, vieillards).

La loi anglaise reconnaît deux sortes d'irresponsables : les idiots (a nativitate) et les lunatiques (non cunpos mentis).

CULLEN WILLIAM étudie la fatuitas ou amentia, ou démence qui est une faiblesse de l'esprit avec absence ou perte de la faculté de juger et oubli. Il décrit la démence innée (notion moderne d'arriération), la démence des vieillards, les démences accidentelles (fièvres, poisons, excès, chutes sur la tête).

Philippe PINEL classe, dans sa nosographie, l'idiotisme ou oblitération des facultés intellectuelles et affectives, parmi les vésanies.

Voici la définition qu'il en donne dans son Traité médico-philosophique sur l'aliénation mentale :

"L'auteur des synonymes français a beau vouloir tracer les nuances de ce qu'on appelle dans la société fou, extravagant, insensé, idiot, imbécile, etc., il ne fait qu'indiquer le dernier terme de l'échelle de graduation, de la raison, de la prudence, de la pénétration, de l'esprit, etc. ; mais il est loin de s'élever à des notions exactes sur les divers états de vésanie. L'idiotisme, qu'il définit un défaut de connaissance, n'est, à le considérer dans les hospices, qu'une abolition plus ou moins absolue, soit des fonctions de l'entendement, soit des affections du cœur : il peut tenir à des causes variées, l'abus des plaisirs énervants, l'usage des boissons narcotiques, des coups violents reçus sur la tête, une vive frayeur ou un chagrin profond et concentré, des études forcées et dirigées sans principes, des tumeurs dans l'intérieur du crâne, une ou plusieurs attaques d'apoplexie, l'abus excessif des saignées dans le traitement des autres espèces de manie.

"La plupart des idiots ne parlent point, ou ils se bornent à marmoter quelques sons inarticulés ; leur figure est inanimée, leurs sens hébétés, leurs mouvements automatiques ; un état habituel de stupeur, une sorte d'inertie invincible forment leur caractère."

Mais c'est à ESQUIROL, élève et disciple de PINEL, que revient le mérite d'avoir distingué nettement l'idiotie de la démence. Dans son dictionnaire des Sciences médicales en 1818, il différencie ainsi les deux états :

"L'homme en démence est privé des biens dont il jouissait autrefois : c'est un riche devenu pauvre. L'idiot a toujours été dans l'infortune et la misère. L'état de l'homme en démence peut varier ; celui de l'idiot est toujours le même. Celui-ci a beaucoup des traits de l'enfance, celui-là conserve beaucoup de la physionomie de l'homme fait. Chez l'un et chez l'autre, les sensations sont nulles, ou presque nulles ; mais l'homme en démence montre, dans son organisation et même dans son intelligence, quelque chose de sa perfection passée ; l'idiot est ce qu'il a toujours été, il est tout ce qu'il peut être, relativement à son organisation primitive".

Enfin, il classe les idiots en deux groupes :

"Première espèce. Imbécillité. Les imbéciles sont généralement bien conformés et leur organisation diffère peu de l'organisation normale ; ils jouissent de facultés intellectuelles et affectives, mais à un degré plus faible que l'homme parfait. Quelque éducation qu'ils reçoivent, les imbéciles ne s'élèvent jamais à hauteur de la raison. Placés dans les mêmes conditions que les autres hommes, ils ne font pas le même usage de leur intelligence.

"Deuxième espèce : Idiotie. Nous voilà arrivés aux derniers termes de la dégradation humaine : ici, les facultés intellectuelles et morales sont presque nulles, non qu'elles aient été détruites, mais

qu'elles n'ont jamais pu se développer.

"Chez les idiots, le défaut d'intelligence et de sensibilité est souvent en rapport avec les vices de l'organisation ; il n'y a plus que les rudiments de l'intelligence, et l'instinct domine toutes les facultés ; la parole n'existe même pas. Par exception, on trouve quelques facultés développées et une aptitude naturelle pour certains talents".

ESQUIROL va ainsi dégager deux notions fondamentales : origine essentielle du déficit et irrécupérabilité. De nombreux psychiatres vont désormais se consacrer à l'éducation des arriérés ; citons pour mémoire Félix VOISIN, FENUS et, plus tard, BELHOMME. Louis DELASIAUVE, élève de LEURET, s'intéresse également au système d'éducation des arriérés et y engagera son élève BOURNEVILLE.

Enfin, Benedict MOREL, élève de FALRET et ami de Claude BERNARD, observe de nombreux idiots et arriérés, développant ainsi sa thèse de la dégénérescence. Le terme désigne un état mental constitué par des troubles dont il faut chercher l'origine, soit dans l'hérédité, soit dans des affections acquises du jeune âge. Parmi celles-ci, MOREL envisage les intoxications et l'alcoolisme, le paludisme, la misère, la constitution géologique du sol, etc.. Cette notion de dégénérescence couvre cliniquement le domaine de l'arriération mentale, elle représente une déviation malade d'un type normal de l'humanité.

Voici la définition qu'il en donne, dans son Traité des Dégénérescence, publié en 1857 :

"Les dégénérescences ne peuvent donc être que le résultat d'une influence morbide, soit de l'ordre physique, soit de l'ordre moral, et comme tous les états malades, elles ont leurs caractères spéciaux et leurs caractères généraux. Un des caractères les plus essentiels des dégénérescences est celui de la transmission héréditaire, mais dans des conditions bien autrement graves que celles qui règlent les lois

ordinaires de l'hérédité. L'observation rigoureuse des faits nous démontrera, qu'à moins de certaines circonstances exceptionnelles de régénération, les produits des êtres dégénérés offrent des types de dégradation progressive. Cette progression peut atteindre de telles limites que l'humanité ne se trouve préservée que par l'excès même du mal, et la raison en est simple : L'existence des êtres dégénérés est nécessairement bornée ; et chose merveilleuse, il n'est pas toujours nécessaire qu'ils arrivent au dernier degré de la dégradation pour qu'ils restent frappés de stérilité, et conséquemment incapables de transmettre le type de leur dégénérescence.

"Il résulte de ce simple exposé que l'idée la plus claire que nous puissions nous former de la dégénérescence de l'espèce humaine, est de nous la représenter comme une déviation malade d'un type primitif. Cette déviation, si simple qu'on la suppose à son origine, renferme néanmoins des éléments de transmissibilité d'une telle nature, que celui qui en porte le germe devient de plus en plus incapable de remplir sa fonction dans l'humanité, et que le progrès intellectuel déjà enrayé dans sa personne se trouve encore menacé dans celle de ses descendants.

"Dégénérescence et déviation malade du type normal de l'humanité sont donc, dans ma pensée, une seule et même chose."

La doctrine de MOREL est dans la ligne du darwinisme ; elle imprime à la déficience mentale le fatalisme de la charge héréditaire. Elle stigmatise une attitude de ségrégation et de rejet face aux déficients mentaux. Elle a connu un extraordinaire développement, surtout en Allemagne où des auteurs comme KRAFFT-EBNIG en faisaient la raison de la plupart des maladies.

Victor MAGNAN, élève de Prosper LUCAS, distingue parmi les dégénérés (à mentalité primitivement troublée qui, pour une cause banale, présenteront de grands troubles) :

- Les dégénérés inférieurs (idiots, imbéciles) ou moyens (débiles), qui ont des lésions cérébrales marquées et dont les facultés intellectuelles et morales sont très affaiblies ;

- et les dégénérés supérieurs, dont les lésions cérébrales sont peu appréciables et qui ont un développement intellectuel et moral dysharmonieux.

La raison anatomique serait dans la dissociation des centres psychiques et moteurs.

Les dégénérés présentent des stigmates physiques (assymétrie, troubles morphologiques divers) et des stigmates mentaux.

Les dégénérés supérieurs ont surtout des anomalies de caractère, instabilité d'humeur, irritabilité, absence de volonté, impulsions irrésistibles, obsessions, phobies, etc. Ils sont susceptibles de délirer brutalement et de guérir de la même façon. Les pervers sexuels, les alcooliques entrent dans ce cadre. Il s'agit toujours de sujets dont les facultés cérébrales accusent un état d'imperfection notoire.

MAGNAN et LEGRAIN définissent alors la dégénérescence comme "l'état pathologique de l'être, qui, comparativement à ses générateurs les plus immédiats, est constitutionnellement amoindri dans sa résistance psychologique et ne réalise qu'incomplètement les conditions biologiques de la lutte héréditaire pour la vie". (Les Dégénérés, 1895).

Gine Y PARTAGAS expose, dans sa phrénopathologie, en 1876, une doctrine étroitement somatiste, liant troubles mentaux et phénomènes vasculaires, ce qui justifierait la rareté des lésions anatomiques évidentes.

Ivan MERZHEIVSKI, ami de MAGNAN et professeur à Pétersbourg, s'attache à l'étude anatomique du cer-

veau des arriérés.

En 1905 enfin, BINET, ancien collaborateur de CHARCOT, avec SIMON, propose une échelle pour mesurer l'intelligence. Elle est révisée aux Etats-Unis par TERMAN en 1916, tandis que GESELL, en 1919, définit des examens pour des enfants d'âge préscolaire.

A Genève, CLAPAREDE utilise les tests pour l'orientation professionnelle. C'est le but de TOULOUSE, VASCLIDE et PIERON en France.

WESCHLER, du Bellevue Hospital (New-York), établit une autre échelle d'intelligence. On va pouvoir désormais chiffrer la déficience mentale, ce qui permettra une plus grande précision dans la classification.

D'autre part, sur le plan étiologique, FOELLING isole l'oligophrénie phénylpyruvique en 1934, tandis que LEJEUNE et TURPIN mettent en évidence les irrégularités chromosomiques liées à certains types de déficiences, faisant apparaître ainsi le concept de "causes accidentelles" dans les cas de déficiences mentales.

La dernière classification française différencie l'arriération mentale légère (démence mentale), l'arriération mentale moyenne (imbécillité), l'arriération mentale profonde (idiotie).

RATTEL CLINIQUE DES DÉBILITÉS

I - DÉFINITION.

"Classiquement, la débilité est un état de pauvreté et faiblesse congénitales du psychisme dans son ensemble, et plus particulièrement de l'intelligence, mettant les sujets en état d'infériorité sociale.

"Actuellement, la débilité tend à être dénommée "retard mental", en raison du simple décalage qui est souvent observé et des signes d'immaturation concomitants". (M. POROT).

II - DESCRIPTION CLINIQUE (d'après H. EY).

A - Les débilés légers.

Ils se définissent par un critère psychométrique (âge mental 7 à 10 ans), Q.I. entre 65 et 80. Terman Mewill, un critère scolaire (retard scolaire de 2 ans jusqu'à l'âge de 9 ans, de 3 ans après), un critère social enfin (dépendance économique).

Mais il faut noter que l'arriération intellectuelle est souvent compliquée d'arriération affective.

La personnalité du débile garde un caractère fruste et incomplet.

Le débile réagit par des mécanismes de défense contre son infériorité. Il est suggestible et crédu-

1e. Son immaturité affective fixe souvent sa conscience morale à un stade de pré-morale.

= Le syndrome psycho-moteur :

Le plus souvent, les débilités motrice et intellectuelle interfèrent ou se complètent. Les signes majeurs de la débilité motrice sont la persistance de la paratonie et des syncinésies.

= Les autres signes sont :

- l'exagération des réflexes tendineux,
- l'extension de l'orteil après 18 mois,
- l'hypertonie,
- le tremblement,
- les myoclonies,
- des éléments choréiformes,
- des symptômes extrapyramidaux ou cérébelleux discrets,
- l'aptitude tétaniforme aux spasmes, aux crampes, aux convulsions,
- le bégaiement et autres troubles de l'élocution,
- une mauvaise structuration spatiale et une mauvaise latéralisation, la gaucherie, les tics, etc...

Tous ces symptômes traduisent une non maturation et un défaut d'intégration du système nerveux central.

Sur le plan relationnel, le débile va réagir aux attitudes d'intolérance et d'incompréhension du milieu par des réactions de démission, d'opposition ou de compensation.

= Les troubles mentaux associés :

- Les épisodes psychotiques sont fréquemment rencontrés.

Une évolution schizophrénique est possible ;

on parle alors de débilité évolutive.

= Les divers types de débiles :

a)- Les débiles harmoniques ont les qualités affectives nécessaires pour compenser leur insuffisance d'intelligence.

b)- Les débiles dysharmoniques. On les classe en :

- débiles instables : ils sont incapables de fixer leur attention, turbulents, fugueurs.

- débiles émotifs, dont l'humeur est changeante et explosive ;

- les sots ou "débiles camouflés".

= Diagnostic différentiel chez l'enfant :

a)- L'arriération affective simple se traduit par une inhibition, une puérilité du jugement et surtout une dépendance étroite vis-à-vis de l'entourage. Mis en confiance, l'enfant se révèle de niveau normal aux divers tests.

b)- Simple retard de développement :

- par carences affectives et éducatives.

La privation des soins maternels dans la première année entraîne la situation anaclitique de l'enfant décrite par SPITZ.

Le retard du développement peut être important et se mesure au baby test.

Mais le climat affectif peut être également carencé dans la famille (hospitalisme familial de HEUYER).

- par les troubles affectifs et les conflits psychologiques qui engendrent le plus souvent un retard léger.

- par les troubles du langage enfin, qui peuvent conditionner certains retards importants.

c)- Psychoses infantiles.

Le diagnostic se fondera sur la recherche des dysharmonies du développement.

B - La débilité profonde ou imbécillité.

L'imbécile est un arriéré dont l'âge mental se situe entre 3 et 7 ans, le Q.I. entre 20 et 50. Il est incapable d'apprendre le langage écrit.

L'imbécile présente des dysmorphies fréquentes. On peut retrouver chez lui le syndrome de débilité motrice de DUPRE. Quelquefois s'y ajoutent des syndromes neurologiques graves.

La mémoire est courte ; exceptionnellement, on constate son développement monstrueux. Le vocabulaire est restreint.

L'imbécile présente facilement des épisodes psychopathiques. Les impulsions sont peu contrôlées.

C - L'arriération profonde ou idiotie.

L'idiot ne dépasse pas l'âge mental de 3 ans ; son Q.I. est inférieur à 20. Il ne parle pas ou son langage est rudimentaire.

Il existe d'importantes malformations de la peau, du système nerveux, des organes des sens, du squelette. Le crâne est malformé, il existe de nombreux stigmates physiques. La psychomotricité est rudimentaire. Il n'y a pas de langage oral.

CLASSIFICATION DES FORMES ÉTIOLOGIQUES DES DÉFICIENCES MENTALES

I - Facteurs génétiques ou héréditaires de l'arriération mentale.

A - Facteurs génétiques non spécifiques.

Débilité endogène ou subculturelle ou familiale.

B - Facteurs génétiques spécifiques.

1- Syndromes dus à une aberration chromosomique.

a)- Aberration d'un chromosome sexuel.

- Syndrome de Turner ou aplasie gonadique.
- Syndrome de Bonneville Ulrich.
- Syndrome de Klinefelter.
- Hermaphrodisme.

b)- Aberration d'un chromosome autosome.

- Mongolisme ou syndrome de Down.

2- Syndromes dus à une déficience spécifique de gènes.

a)- Ectodermoses congénitales.

- Sclérose tubéreuse de Bourneville.
- Neurofibromatose ou maladie de Recklinghausen.
- Angiomatose cérébrale ou maladie de

Sturge-Weber-Dimitri.

b)- Désordres métaboliques ou dysmétabolies.

1- Dyslipoiïdoses :

- Idiotie amaurotique (diverses variétés : maladie de Tay-Sachs, maladie de Spielmayer, Vogt, etc.).
- Maladie de Niemann Pick.
- Maladie de Gaucher.
- Maladie de Hurler ou gargoylisme.

2- Dysprotéïdoses :

- Phénylcétonurie ou oligophrénie phénylpyruvique.
- Syndrome de Hartnup.
- Maladie de Wilson ou dégénérescence hépato-lenticulaire.
- Maladie de Low ou maladie cérébro-oculo-rénale.
- Maladie du sirop d'érable.

3- Dysmétabolies des hydrates de carbone :

- Galactosémie.
- Hypoglycémie idiopathique.

c)- Dysendocrinies :

- Hypothyroïdisme.
- Hypoparathyroïdisme.
- Crétinisme avec goitre familial.
- Diabète insipide néphrogène.

d)- Anomalies crâniennes familiales :

- Microcéphalies.
- Syndrome d'Apert.
- Hydrocéphalie.

C - Syndromes dans lesquels un processus génétique

est susceptible d'intervenir :

- Epilepsie.

II - Facteurs progénétiques.

Etude du fond génétique du patrimoine héréditaire d'une population, des causes de son évolution et des influences mutagènes auquel il est soumis (au niveau du couple, de la famille, de l'individu).

III - Facteurs extrinsèques.

A- Facteurs prénataux.

B- Facteurs périnataux.

C- Facteurs postnataux.

D- Facteurs psycho-affectifs.

COMMENTS

Il est intéressant de remarquer que, dans le cas de CORINNE, la débilité associée peut être conditionnée par plusieurs facteurs.

En effet, Corinne a bénéficié jusqu'à ce jour de la "protection" offerte par les milieux hospitaliers. Cette sorte de sécurité, allégeant en quelque sorte la responsabilité des parents qui n'ont jamais pris leur enfant dans les bras de peur de la "casser", contribua sans doute à créer les conditions d'une carence affective décrite par SPITZ sous le terme d'"hospitalisme". Privée de la présence maternelle dès les premières heures de la vie, elle n'a pu vivre le monde extérieur que comme hostile et dangereux. Les fractures multiples, la peur de la briser, les longues heures immobilisée en coquille plâtrée, l'isolement quasi permanent lui interdirent un développement psycho-moteur normal.

D'autre part, nous avons constaté que les premières réactions du personnel devant ce diagnostic pessimiste se traduisaient toujours par une attitude fataliste que l'enfant ne pouvait pas ne pas ressentir indirectement. De plus, le risque constant de "la briser" gênait beaucoup le contact corporel si nécessaire à cet âge. Cette absence d'échanges chaleureux et sécurisants aboutit normalement à une grande anxiété.

La pauvreté des stimulations, l'absence de jeux consécutive à sa débilité motrice contribuèrent à accentuer encore son retard mental.

Ce manque d'apprentissage normal, cette éducation différente ne pouvaient engendrer qu'une manière d'être différente.

Cependant, l'importance de la déficience nous amène à penser que les facteurs organiques sont ici déterminants dans l'origine de la débilité. En effet, d'une part, dans cette forme sévère de la maladie de Porak et Durante, le cerveau non protégé a pu subir des lésions irréversibles, d'autre part une déficience vasculaire cérébrale est toujours possible dans cette mésenchymopathie.

CONCLUSIONS

Cette observation nous a permis d'étudier un nouveau cas de Fragilité osseuse constitutionnelle associée à une débilité mentale.

Nous avons retrouvé dans la littérature un certain nombre d'observations de la même association morbide dans sa forme tardive ou maladie de Lobstein, posant aux différents auteurs le problème de la dégénérescence physique et mentale.

Actuellement, nous savons que la fragilité osseuse constitutionnelle est une mésenchymopathie, ce qui expliquerait l'extrême polymorphisme de ses manifestations.

Alors que les troubles psychiques associés ne sont pas rares dans la maladie de Lobstein, le psychisme est le plus souvent décrit comme normal dans la maladie de Porak et Durante, mais nous savons que la mortalité, encore importante ici, ne permet pas le plus souvent une observation prolongée des malades.

Le problème de l'origine du déficit nous a retenue, dans ce cas précis où les facteurs psychosociologiques favorisant un retard mental étaient créés par l'hospitalisme et l'éducation différente de l'enfant, du fait de son handicap physique.

Pour notre part, sans minimiser les facteurs purement psychologiques qui ont sans doute contribué à aggraver ici la déficience mentale, nous pensons que celle-ci est d'origine organique. En effet,

d'une part, chez ces enfants au cerveau non protégé par une boîte crânienne insuffisamment osifiée, les risques de traumatismes sont considérables et pour ainsi dire quasi fatals, lors de l'accouchement par les voies naturelles ; d'autre part, dans cette mésenchymopathie frappant également les parois vasculaires, il n'est pas impossible qu'une déficience d'ordre circulatoire provoque également des lésions cérébrales irréversibles.

Actuellement, les thérapeutiques employées ne sont que palliatives ; l'étiopathologie de la fragilité osseuse constitutionnelle et des déficiences mentales en général garde encore son secret, mais la connaissance progresse de jour en jour.

VU ET PERMIS D'IMPRIMER :

Le Recteur
de l'Académie de Paris,
R. MALLET

Le Doyen de la Faculté
de Médecine,
Pr. CASTAIGNE

Le Président
de la thèse,
Pr. D. DUCHÉ

BIBLIOGRAPHIE

I- FRAGILITÉ OSSEUSE CONSTITUTIONNELLE.

BARRY J.- La fragilité osseuse congénitale, maladie de Porak et Durante.
Thèse Paris, 3-7-1950, N° 888.

BROCHIER A., PLANCHU M. et CLAUDE R.- La maladie de Porak et Durante ou ostéogénèse imparfaite : A propos de deux observations.
In Pédiatrie Lyon 1953, N° 7, p. 817.

DEBRE R., MOZZICONACCI P., GRIMBACH R. et ATTAL C.- Dysplasie périostale ou maladie de Porak et Durante.
Semaine des Hôpitaux Paris, 1951, 27e année, n° 31, p. 1345.

FONTAINE G.- La fragilité osseuse constitutionnelle.
Etude de 23 observations.
Annales de Pédiatrie 1968, 44, n° 6/2.

GREMEAU J.L.- La fragilité osseuse héréditaire.
Lyon Simep Edition, 1968.

GUIBAL (Melle A.M.) - Sur un cas d'ostéogénèse imparfaite congénitale.
Thèse Médecine Paris, 1955.

LOBSTEIN - Traité d'Anatomie pathologique, 1833.

NARCY - La fragilité osseuse constitutionnelle. (A propos de 8 observations).
Thèse Toulouse 1970, n° 79.

PORAK et DURANTE - Micromélie congénitales.
Nouvelles Iconographies de La Salpêtrière,
1905, p. 481.

SCHAEFFER J.C.- La fragilité osseuse congénitale.
Thèse Médecine Alger, 1954, n° 43.

TOULOUSE R., FERRAND B., LEGONGUEC C.- Maladie de Porak et Durante.
In Gynécologie et Obstétrique, Paris, 1968, 67, n° 4, p. 445.

II- FRAGILITÉ OSSEUSE ET TROUBLES NEURO-PSYCHIATRIQUES.

A - Troubles neurologiques.

ALLIAUME A.- Fractures des os longs dans les méningo-méningocèles.
Archives Françaises Pédiatrie 7, 294, 1950.

ARNOULD G.- Manifestations oto-neuro-ophtalmologiques tardives dans un cas d'osteogenesis imperfecta congenita.
In Revue d'Oto-neuro-ophtalmologie, Paris, 1957, 29, n° 7, p. 405.

CAFFEY J.- Multiples fractures in long bones of infants suffering from subdural hematoma.
Amer. J. Roentgen. 56, 163, 1946.

DILLENBERGER - Über osteogenesis imperfecta. 1908.

INGRAHAM F.D., HEQL L.H.- Subdural hematoma in infancy

and childhood.

J. Amer. Med. Ass. 112, 198, 1939.

JOSSERAND P., GERMAIN D., DEVILLARD A.- Hématome sous-dural associé à des fractures des membres chez le nourrisson.

Pédiatrie Lyon, 15, 647, 1960.

KUGEHMANN J.- Über symmetrische Spontanfrakturen unbekannten Genese beim Säugling.

Ann. Paediatr. Basel. 178, 1952.

MARIE J., APOSTOLIDES P., SALET J., ELIACHAR E., LYON G.- Hématome sous-dural du nourrisson associé à des fractures des membres.

Semaine des Hôpitaux Paris, 30, 1757, 1954.

MARQUEZY R.A., BACH C., BLONDEAU N.- Hématome sous-dural et fractures des os longs chez un nourrisson de 9 mois.

Archives Françaises de Pédiatrie, 9, 526, 1952.

MOREAU E.- Contribution à l'étude de la fragilité constitutionnelle des os.

Thèse Paris, 1894.

SCHERWOOD D.- Chronic subdural hematoma in infants.

Amer. J. Dis. Child. 39, 1980, 1930.

SCHNEEGAUS E., HAARSCHER A., ZIMMERMANN G.- Fractures spontanées associées à des lésions cérébrales graves.

Archives Françaises de Pédiatrie, 10/7, 758, 1953.

THEODORE M.C.- Contribution à l'étude des hématomes sous-duraux associés à des fractures spontanées chez le nourrisson.

Thèse Paris 1956, n° 754.

TRAISSAC M., MARTIN Cl., CANTORNE G.- Hématomes sous-duraux et fractures spontanées des côtes chez un prématuré, survenus après une méningo-encéphalite néonatale consécutive à une hépatite ictérigène de la mère.
Archives Françaises de Pédiatrie, 17/10, 1312, 1960.

WILLEMIN CLOG, L. JANNY CLAPELO (Melle) - Acc. hémorragies intracrâniennes avec fractures de côtes et des os longs observés chez trois nourrissons d'une même famille.
Semaine des Hôpitaux, Paris, 1958, p. 1875.

B - Troubles psychiatriques.

ABELY X., MAUCLAIRE, NODET - Syndrome des sclérotiques bleues chez une aliénée.
Annales Médico-psychologiques, N° 2, Juillet 1934, p. 299.

BARBE P. et DEMAY - Sur un cas de maladie de Lobstein avec idiotie congénitale.
Annales Médico-psychologiques, 1939.

BERRY H.K.- Cystinuria in mentally retarded siblings with atypical osteogenesis imperfecta.
Amer. J. Dis. Child. 97, 196, 1959.

CARRIERE G., HURIEZ L., HOCQ W.- La maladie de Lobstein, le syndrome des sclérotiques bleues, dans ses rapports avec la fragilité osseuse et l'hérédo-syphilis.
Paris, Doin, 1938.

CROUZON et MACE DE LEPINAY, DI MATTEO - Ostéopsathyrose chez la mère et chez la fille : étude biologique de ces deux cas.
Bull. Soc. Méd. Hôp. Paris, 1934, 50, Déc. 17.

- CROUZON M.M., H. BOUR et TURKINI - Un cas d'ostéopsathyrose avec troubles mentaux.
Bull. Méd. Hôp. Paris, 51, 1935.
- DAWENPORT M. - Les hommes de verre : un cas d'ostéopsathyrose avec intelligence déficiente.
Thèse Paris 1931, n° 719.
- HUGHES, CAZEJUST, VIALLEFOND et RATIE - Un cas de syndrome de Van der Hoeve.
VIe Congrès d'O.N.O., Montpellier, 1922 (Mai).
- LUZZATO A.- Intorno ai rapporti tra sindrome di Van der Hoeve (Sclera blu, osteopsatirosi, otosclerosi) et psicosi.
Cervello 25 : 95, 1949.
- MAC KUSIK (V.A.) - Heritable disorders of connective tissue.
Third Edition Saint Louis Mosby Co ed., 1966, p. 230.
- NOVAC M.- Un cas d'ostéopsathyrose chez un schizophrène.
Thèse Montpellier, 1933.
- PICHARD, GOLSE - Un cas de maladie de Lobstein avec troubles mentaux.
Soc. Médico-psychologique, 6 Avril 1937.
- PRUSSAK L.- Deux cas d'ostéopsathyrose idiopathique.
Revue Neurologique, 1929, T. II, Paris.
- SERIGAGLIA A.- Sindrome di Van der Hoeve et psicopatica.
Riv. Oto Neuro-Oftalm. It. 21, 236, 1946.

III - DÉBILITÉS MENTALES.

EY H.- Manuel de Psychiatrie, 1970 (Masson).

ESQUIROL J.E.D.- Dictionnaire des Sciences médicales,
1818. Des maladies mentales considérées sous
les rapports médical, hygiénique et médico-
légal.
Paris, J.B. Baillière, 1838.

MOREL Benedict A.- Traité des dégénérescences physi-
ques, intellectuelles et morales de l'espèce
humaine et des causes qui produisent ces
vanités malades.
Paris, J.B. Baillière, 1857.

PELICIER Yves - Histoire de la Psychiatrie.
P.U.F., Que Sais-je ?, 1970.

PINEL - Traité médico-philosophique sur l'aliénation
mentale.
T., p. 166.

POROT Antoine - Manuel alphabétique de Psychiatrie.
P.U.F.-

ZAZZO René - Les Débilités mentales.
Collection U.

